

Overview of Newborn Screening for Homocystinuria – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **homocystinuria**. Babies who screen positive for homocystinuria need follow-up tests done to confirm they have homocystinuria. **Not all babies with a positive newborn screen will have homocystinuria.**

What is homocystinuria?

When a person has homocystinuria, his/her body is not able to break down **methionine**. Methionine is an **amino acid** (one of the “building blocks” used to make proteins).

Most people with homocystinuria are missing an **enzyme** (a protein that helps our bodies function) called **cystathione beta-synthase** (also called CBS). When the CBS enzyme is missing, a person cannot break down methionine. People with homocystinuria have high levels of methionine and other proteins in their bodies.

There are other types of homocystinuria that occur when a person is missing other enzymes that help our bodies break down or use methionine. These types of homocystinuria are very rare.

What causes homocystinuria?

Homocystinuria is an **inherited** (passed from parent to child) condition. Everyone inherits two copies of the gene for cystathione beta-synthase. We inherit one copy of the CBS gene from our fathers and one copy from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly. In order for a person to have homocystinuria, he or she must have two CBS gene changes. People with one CBS gene change do not have homocystinuria.

What are the symptoms of homocystinuria?

Every child with homocystinuria is different. Most babies with homocystinuria will look normal at birth. Symptoms of homocystinuria can appear during childhood if a baby with homocystinuria does not receive treatment.

Some of the symptoms of untreated homocystinuria include:

- Dislocation of the lens of the eye
- Mental retardation or psychiatric disorders
- A higher risk of blood clots
- Vision problems
- A tall, thin body with long arms & legs
- Arachnodactyly (long, “spidery” fingers)
- Other skeletal (bone) changes, such as scoliosis (a curve of the spine)

What is the treatment for homocystinuria?

There is no cure for homocystinuria. However, there are treatments that can help with the symptoms. People with homocystinuria may be given **vitamin B6** or a medicine called **betaine** to help their bodies break down and use methionine. People with homocystinuria may also need to drink a special formula and low protein diet that contains low levels of methionine. A person with homocystinuria will need treatment for his/her entire life.

What happens next?

Although there is no cure for homocystinuria, good medical care makes a difference. Children with homocystinuria should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in homocystinuria and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child’s doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Where is Indiana’s Metabolic Genetics Clinic?

Indiana’s Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

Where can I get more information about homocystinuria?

- **STAR-G** - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/CBS.html>
- **Region 4 Genetics Collaborative** - http://region4genetics.org/family_resources/gc_homocystinuria.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para homocistinuria – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **homocistinuria**. Los bebés que obtienen un resultado positivo para la homocistinuria necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen homocistinuria. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán homocistinuria.**

¿Qué es la homocistinuria?

Cuando una persona tiene homocistinuria, su cuerpo no puede descomponer la **metionina**. La metionina es un **aminoácido** (uno de los componentes centrales utilizados para producir proteínas).

La mayoría de las personas con homocistinuria no tienen una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **cistationina beta-sintasa** (también llamada CBS). Cuando la enzima CBS hace falta, la persona no puede descomponer la metionina. Las personas con homocistinuria tienen en sus cuerpos niveles altos de metionina y otras proteínas.

Existen otros tipos de homocistinuria que ocurren cuando a una persona le faltan otras enzimas que ayudan a nuestros cuerpos a descomponer o usar la metionina. Estos tipos de homocistinuria son muy extraños.

¿Qué causa la homocistinuria?

La homocistinuria es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen para la cistationina beta-sintasa. Heredamos una copia del gen CBS de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga homocistinuria, debe tener dos cambios del gen CBS. Las personas con un cambio en el gen CBS no tienen homocistinuria.

¿Cuáles son los síntomas de la homocistinuria?

Cada niño con homocistinuria es diferente. La mayoría de los bebés con homocistinuria parecen normales cuando nacen. Los síntomas de homocistinuria pueden aparecer durante la niñez si un bebé con homocistinuria no recibe tratamiento.

Algunos de los síntomas de la homocistinuria no tratada son:

- Dislocación del lente del ojo
- Retardo mental o trastorno psiquiátrico
- Un mayor riesgo de coágulos sanguíneos
- Problemas de visión
- Cuerpo alto, delgado con piernas y brazos largos
- Aracnodactilia (dedos de "araña")
- Otros cambios esqueléticos (óseos) como escoliosis (curva de la columna)

¿Cuál es el tratamiento para la homocistinuria?

No hay cura para la homocistinuria. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Las personas con homocistinuria pueden recibir **vitamina B6** o un medicamento llamado **betaina** para ayudar a sus cuerpos a descomponer y usar la metionina. Las personas con homocistinuria también podrían necesitar beber una leche especial y consumir una dieta baja en proteínas que contiene niveles bajos de metionina. Una persona con homocistinuria necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la homocistinuria, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con homocistinuria deberán consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en homocistinuria u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la homocistinuria?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/CBS.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_homocystinuria.aspx